

perceber, se nos doentes oncológicos - atendendo à enorme carga de sofrimento e debilidade a que a doença os conduziu - apresentariam a mesma resposta.

**Métodos:** Numa análise retrospectiva, seleccionámos 69 doentes, tratados com Somatropina, com início entre as idades dos 8 e os 16 anos, sendo que na parcela dos 11 aos 13 se localizavam 52,5% dos doentes. Seleccionámos um teste de inquérito de qualidade de vida - PedsQL - que avalia as seguintes áreas: saúde e actividades diárias (A); actividades escolares (B); o relacionamento com os outros (C) e os sentimentos (D). Cada grupo continha 5 a 7 perguntas e foram respondidas para os períodos antes e após seis meses de tratamento. Enviámos os inquéritos para as residências dos doentes acompanhados dos respectivos consentimentos informados.

**Resultados:** Dos 69 inquéritos, apenas foram recebidos 46. Destes, 6 foram eliminados por conterem respostas imprecisas ou incompletas. Em todos os grupos e em todas as respostas, houve uma clara melhoria no período pós-terapêutica. Aplicámos o teste  $\chi^2$  de Pearson para avaliar cada uma das perguntas e apenas encontramos significância estatística na pergunta referente à capacidade de correr, com  $p < 0,005$ .

**Conclusão:** Apesar de ser o primeiro trabalho nesta matéria realizado entre nós e reconhecendo a pequena dimensão da amostra, fica muito claro que os doentes que sobreviveram a uma doença oncológica melhoram as suas capacidades físicas e cognitivas com a utilização da Somatropina. Acreditamos que o avolumar da amostra nos forneça mais significados estatísticos. A melhoria tendencial em todas as áreas inquiridas deverá ser mais um motivo para a administração da Somatropina em doentes insuficientes e com história prévia de doença oncológica.

### P13. LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL TIPO DUNNIGAN – CASO CLÍNICO

S. Belo<sup>1,3</sup>, A. Magalhães<sup>1,3</sup>, C. Gâmbua<sup>2</sup>, P. Freitas<sup>1,3</sup>, D. Carvalho<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo; <sup>2</sup>Serviço de Ginecologia. Centro Hospitalar de S. João. <sup>3</sup>Faculdade de Medicina. Universidade do Porto.

**Introdução:** A lipodistrofia parcial familiar tipo Dunnigan (LPFD), é uma doença autossómica dominante resultante de uma mutação missense, heterozigótica, do gene da lamina A/C (LMNA). É caracterizada por perda de gordura subcutânea ao nível das extremidades e tronco e deposição em excesso no queixo e área supraclavicular. A resistência à insulina, baixos níveis de leptina e dislipidemia são alterações metabólicas associadas.

**Caso clínico:** Mulher, 24 anos, história de pancreatite aguda (primeiro episódio em 2007, complicada com trombose da veia mesentérica superior), dislipidemia, diagnosticada em 2007, e diabetes, diagnosticada em 2009, inicialmente classificada como secundária a pancreatite. Em agosto de 2011 foi observada em consulta de Patologia Endócrina da Gravidez por diabetes (sete semanas de gravidez). Ao exame apresentava diminuição da gordura subcutânea nas extremidades e tronco e aumento da gordura no queixo, peso 58 kg. Encontrava-se medicada com insulina (dose total 106 U), heparina e óleo de salmão. Apresentava bom controlo glicémico, triglicérideos (TG) 1.566 mg/dL (< 150 mg/dL) e anticorpos anti-GAD positivos. Perante a suspeita de lipodistrofia do tipo Dunnigan foi solicitado estudo genético. Em setembro de 2011 foi admitida no serviço de urgência por pancreatite aguda - triglicérideos 9975mg/dL. Verificada descida dos TG com pausa alimentar. Teve alta medicada com fenofibrato. Em outubro, por apresentar níveis de TG de 3.000 mg/mL foi proposto internamento para controlo metabólico. Iniciou terapêutica concomitante com ácidos gordos poliinsaturados ômega-3 e suplementos hiperproteicos, após a qual os níveis de TG se mantiveram entre

1.000-2.000 mg/dL. O estudo genético revelou presença de mutação c.1444C > T (p.Arg482Trp) do gene LMNA. O parto decorreu sem intercorrências, tendo o recém-nascido sido orientado para estudo posterior. Encontra-se em estudo a mãe da doente, a única familiar com alterações sugestivas de doença.

**Discussão:** É importante reconhecer as características clínicas da LPFD dadas as consequências potencialmente graves. Estes doentes poderão beneficiar de terapêutica com leptina.

### P14. CASUÍSTICA DA PATOLOGIA ENDÓCRINA NA ENFERMARIA DA MEDICINA INTERNA

A. Martins<sup>1</sup>, C. Albino<sup>2</sup>, C.M. Costa<sup>2</sup>, A. Gomes<sup>1</sup>, J.M. Martins<sup>1</sup>, S. Vale<sup>1</sup>, B. Nogueira<sup>2</sup>, I. Carmo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Endocrinologia; <sup>2</sup>Serviço de Medicina 1B. Hospital de Santa Maria.

**Introdução:** As doenças endócrinas são extremamente frequentes na população em geral. O objectivo do presente estudo foi a avaliar a prevalência deste grupo de patologia em doentes internados num serviço de Medicina Interna de um Hospital Central.

**Métodos:** Foi efectuada a análise retrospectiva do ficheiro de altas clínicas de um único assistente hospitalar do serviço de Medicina 1B do Hospital de Santa Maria no período entre 1 de Janeiro de 2012 e 31 de Dezembro de 2012.

**Resultados:** Os resultados preliminares referem-se aos primeiros 8 meses do estudo e avaliaram um total de 184 doentes (dos quais 40% homens), com idades compreendidas entre os 28 e 99 anos (média: 75 anos, mediana: 78 anos). Quarenta e nove por cento dos doentes (n = 90) apresentaram pelo menos uma doença endócrina. A patologia mais frequente foi a diabetes (em 29% dos envolvidos, n = 53). Apenas 4 dos diabéticos eram insulino-tratados. Os distúrbios do metabolismo dos lípidos foram objectivados em 24% do total de doentes observados (n = 44). A patologia tiroideia foi documentada em 7% (n = 13), a maioria (n = 12) hipotireoidismo. Um dos doentes apresentou 4 patologias endócrinas simultaneamente. Em dois casos o motivo de internamento prendeu-se com a descompensação de patologia endócrina.

**Conclusão:** A patologia endócrina é ainda mais frequente na população de doentes internados em meio hospitalar que na população em geral, facto que se prende sobretudo com a faixa etária admitida predominantemente no último grupo. A patologia endócrina pode ser a origem de comorbilidades (como as doenças cardiovasculares), da mesma forma que outros tipos de patologia aguda podem descompensar patologia endócrina controlada.

### P15. SÍNDROME MEN-2A E GRAVIDEZ: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

J. Sampaio, I. Sarmiento Gonçalves, S. Malafaia, R.M. Príncipe, A. Sá Couto, P. Tiago Silva

Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

**Introdução:** O Síndrome da Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2 (MEN-2A) caracteriza-se pela presença de neoplasia medular da tireoide, feocromocitoma e hiperplasia primária das paratiróides. É uma patologia autossómica dominante com uma prevalência estimada de 1:30.000. O feocromocitoma durante a gestação está associado a elevada taxa de mortalidade materna e fetal. O seguinte caso descreve uma gravidez complicada por Síndrome de MEN-2A, ilustrando a importância do seu diagnóstico e adequada abordagem.

**Caso clínico:** Paciente do sexo feminino, 30 anos. Diagnosticada com feocromocitoma bilateral, no contexto de crise hipertensiva, carcinoma medular da tireoide e adenoma paratiroideu. Estudo

genético positivo para mutação do proto-oncogene RET (C634W) no exão 11, compatível com diagnóstico de Síndrome MEN-2A. Submetida a laparoscopia para tentativa de adrenalectomia bilateral que só foi possível à direita por graves complicações anestésicas. Posteriormente submetida a tireoidectomia total e paratiroidectomia direita superior. Diagnóstico posterior de microcarcinoma medular da tireoide em três familiares de primeiro grau. Engravidou espontaneamente duas vezes após o diagnóstico, de forma não planeada, tendo as gravidezes decorrido sem alterações dos padrões tensionais, registando-se apenas em ambas quadro de colestatose intra-hepática da gravidez. Partos programados por cesariana no termo da gravidez, após bloqueio alfa-adrenérgico com fenoxibenzamina. Recém-nascidos saudáveis referenciados a consulta de Genética.

**Discussão:** O seguimento de doentes com feocromocitoma, em especial durante a gravidez, é complexa e requer uma abordagem multidisciplinar, sendo que este caso ilustra a importância de uma adequada vigilância pré-natal. O diagnóstico desta patologia encontra-se muitas vezes dificultado quer pela sobreposição de quadros clínicos quer pelas alterações fisiológicas inerentes à gestação, pelo que se deve suspeitar desta patologia em determinados contextos hipertensivos associados à gravidez. O diagnóstico ante-parto e a vigilância e tratamento adequados desta patologia durante a gravidez permitiram um declínio progressivo da taxa de mortalidade ao longo dos últimos anos.

## P16. ENDOCRINOPATIA EM SÍNDROME DE POEMS

A. Gonçalves, E. Nobre, I. do Carmo

Serviço de Endocrinologia. Hospital de Santa Maria. Lisboa.

**Introdução:** O síndrome de POEMS é uma doença multissistémica rara, caracterizada por polineuropatia periférica, discrasia de células plasmáticas monoclonal e um critério menor.

**Casos clínicos:** Apresentamos dois casos de síndrome de POEMS com endocrinopatia múltipla. *Caso 1:* homem, caucasiano, 72 anos, com quadro clínico associado a polineuropatia desmielinizante inflamatória crónica grave e síndrome mielodisplásico. A hepatomegalia e disfunção dos eixos das gonadotrofinas, adrenal e metabolismo intermediário permitiu estabelecer o diagnóstico. *Caso 2:* mulher, caucasiana, 48 anos, com quadro clínico dominando pelo síndrome mielodisplásico e sobrecarga de volume extravascular grave. Ao longo do curso da doença (seguimento de cinco anos) apresentou ainda papiledema, fibromas, angiomas e fenómeno de Raynaud. Estavam ainda envolvidos os eixos da prolactina, gonadotrofinas e adrenal. Os defeitos endocrinológicos foram identificados simultânea ou posteriormente aos restantes problemas associados ao síndrome de POEMS, e reverteram ou melhoraram com a terapêutica. A investigação não mostrou evidência de defeitos estruturais ou autoimunidade. Em ambos, o componente monoclonal, envolveu a elevação de cadeias leves I e as calcemias eram normais.

**Discussão:** O hipogonadismo, hipotiroidismo e alteração do metabolismo intermediário, são mais frequentes nos indivíduos com síndrome de POEMS do que na população geral. A insuficiência supra-renal primária, é mais frequente do que o que se pensava no passado. As cadeias leves  $\lambda$ , encontram-se em mais de 95% dos casos, no entanto, os estudos anatomopatológicos excluem tratar-se de uma doença de deposição. Os exames de autopsia não revelam alterações estruturais e os estudos de autoimunidade são negativos. O tratamento com corticosteroides controla eficazmente a sobrecarga hídrica e polineuropatia, paralelamente, observa-se diminuição dos níveis de VEGF. Na circunstância de neuropatia periférica inexplicada, é essencial que os doentes sejam rastreados com electroforese de proteínas e imunofixação do soro e urina. São necessários estudos no sentido de esclarecer a história natural deste síndrome, em particular no período pós-tratamento.

## P17. CONSUMO DE LEITE E DE IOGURTE E PARÂMETROS LIPÍDICOS PLASMÁTICOS EM MULHERES PORTUGUESAS

V. Simões<sup>1,2</sup>, M. Rui Mascarenhas<sup>1,3</sup>, A.P. Barbosa<sup>1,3</sup>, M. Bicho<sup>1</sup>, I. do Carmo<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Centro de Endocrinologia e Metabolismo (Laboratório de Genética). Faculdade de Medicina de Lisboa. <sup>2</sup>Unidade de Osteoporose. Clínica de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo de Lisboa. <sup>3</sup>Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Hospital Universitário de Santa Maria. CHLN-EPE.

**Introdução:** Fatores de risco para a doença cardiovascular incluem uma alimentação rica em gordura saturada e colesterol, e os níveis séricos lipídicos. Apesar da contribuição dos laticínios para a ingestão total de gordura saturada e colesterol da dieta, alguns estudos sugerem que o seu consumo pode diminuir o risco de doença cardiovascular.

**Objetivo:** Detectar associações entre a frequência de consumo reportada de leite e de iogurte e os parâmetros séricos lipídicos em mulheres portuguesas.

**Métodos:** Foram estudadas 52 mulheres, de idade > 30 anos, sem patologias nem medicação associadas a alterações dislipidémicas, cujas frequências de consumo diário de leite e de iogurte foram inquiridas por entrevista no momento da realização do exame de densitometria óssea na CEDML2, e às quais foram doseados o colesterol total, C-HDL, C-LDL e triglicéridos plasmáticos. Foram analisadas as associações através das correlações (Pearson) ajustadas para a idade e o IMC (kg/m<sup>2</sup>).

**Resultados:** Não se verificaram associações entre as variáveis em estudo, para o nível de significância  $\alpha = 0,05$ . Põe-se a hipótese de R não ser mais expressivo pelas características amostrais observadas.

Idade (anos)	50,5 ( $\pm 9,9$ )
IMC (kg/m <sup>2</sup> )	26,0 ( $\pm 4,2$ )
Colesterol total (mg/dl)	200,1 ( $\pm 35,4$ )
C-HDL (mg/dl)	61,0 ( $\pm 11,6$ )
C-LDL (mg/dl)	123,0 ( $\pm 29,6$ )
Triglicéridos (mg/dl)	81,0 ( $\pm 40,4$ )
Leite (doses*/dia)	1,1 ( $\pm 0,7$ )
Iogurte (doses*/dia)	0,6 ( $\pm 0,6$ )
Leite e iogurte (doses*/dia)	1,7 ( $\pm 0,9$ )

N = 52. \* 1 dose de laticínio = dose que fornece 300 mg cálcio.

Coeficientes de correlação parcial ajustados para Idade e IMC. R Pearson e P values	
IMC (kg/m <sup>2</sup> )	Leite
Colesterol total	0,0106; p = 0,942
C-HDL	0,1193; p = 0,409
C-LDL	0,0012; p = 0,993
Triglicéridos	-0,1447; p = 0,316

**Conclusão:** Os resultados sugerem que o consumo reportado de leite e de iogurte não parece estar associado aos parâmetros séricos lipídicos, nestas mulheres em estudo.

## P18. LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA–BARRAQUER-SIMONS SYNDROME: CASO CLÍNICO

E. Lau<sup>1,2</sup>, P. Freitas<sup>1,2</sup>, M.J. Matos<sup>1,2</sup>, D. Carvalho<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Centro Hospitalar de São João EPE. <sup>2</sup>Faculdade de Medicina. Universidade do Porto.

**Introdução:** A lipodistrofia parcial adquirida (LPA) ou síndrome de Barraquer-Simons é uma forma rara de lipodistrofia progressiva. É caracterizada pela perda gradual e simétrica de gordura